

Questa rubrica propone Documenti sanitari, linee guida, linee di indirizzo o di intenti di interesse pediatrico commentati a cura dell'Associazione Culturale Pediatri. Potete inviare le vostre osservazioni ai documenti scrivendo a: redazione@quaderniacp.it. Le vostre lettere verranno pubblicate sul primo numero utile.

Pensare le cure primarie attorno ai bambini e ai ragazzi con paralisi cerebrale infantile

Commento a cura di Lucia Marangio, Michela Pretolani, Camilla Garzaniti, Rachele Locatelli
Ambulatorio per il Bambino con patologia ad Alta Complessità assistenziale (BAC), AUSL Romagna, Forlì

L'American Academy of Pediatrics (AAP) ha pubblicato nel Dicembre 2022 un documento che esplora le problematiche relative alla gestione dei bambini con paralisi cerebrale infantile (PCI), fornendo ai medici di assistenza primaria indicazioni su come sospettare la presenza di una PCI, collaborare con gli specialisti nel gestire le problematiche di salute, di sviluppo e comportamentali e su come fornire assistenza medica primaria ai bambini e ai ragazzi con PCI (<https://publications.aap.org/pediatrics/article/150/6/e2022060056/190092/Executive-Summary-Providing-a-Primary-Care-Medical>) [1].

La diagnosi

Il termine PCI descrive un fenotipo che può sottendere cause diverse: infezioni intrauterine e perinatali, emorragia intraventricolare, encefalopatia ipossico-ischemica, ictus, malformazioni cerebrali e disturbi genetici tra gli altri. I danni che ne derivano sono "permanenti" e "non progressivi" ma le manifestazioni cliniche dei problemi associati possono evolvere nel tempo. Importante è l'identificazione precoce: l'avvio tempestivo di terapie mirate può incidere sull'andamento clinico sfruttando la neuroplasticità nel cervello infantile. L'AAP raccomanda un'attività di screening standardizzato del neurosviluppo a 9, 18 e 30 mesi, con valutazione delle tappe di sviluppo neuromotorio e del tono muscolare [2]. È un'attività che, in Italia, i pediatri di libera scelta già svolgono in occasione dei bilanci di salute a specifiche età filtro (Tabella 1).

La PCI è un disturbo motorio causato da un insulto cerebrale primitivo e, tuttavia, può comportare difficoltà in altre aree del sistema nervoso e comorbidità non neurologiche che il medico è chiamato a conoscere e a sapere gestire (Tabella 2).

La presa in carico multi-inter-disciplinare e la cura dei bisogni speciali

Nella PCI, il ruolo chiave del pediatra è quello di integrare le competenze di più specialisti affinché tutti i bisogni medici, psicosociali ed educativi del bambino possano essere valutati e affrontati. È fondamentale creare un team assistenziale che incoraggi il processo decisionale condiviso e il coordinamento degli interventi; ne dovranno fare parte - oltre al bambino con la sua famiglia e al pediatra referente - medici specialisti, fisioterapisti, terapisti occupazionali, logopedisti, psicologi, infermieri di assistenza domiciliare, professionisti dei servizi scolastici, operatori sanitari di comunità, gruppi di sostegno familiare, referenti per l'accesso a risorse comunitarie e statali, fornitori di attrezzature mediche e di programmi ricreativi adattivi.

Con la consapevolezza che la PCI è più frequente nei bambini che provengono da famiglie con uno stato socioeconomico svantaggiato, il pediatra deve fare uno sforzo per riconoscere queste disparità ed individuare pregiudizi impliciti e ostacoli allo scre-

Tabella 1. Segnali di sospetta PCI.

- Asimmetria motoria come la preferenza precoce della mano (assente fino ai 18 m di età)
- Postura "pollice nel pugno" oltre i 7 mesi di età
- Incapacità di sedersi autonomamente entro i 9 mesi di età
- Tono muscolare alterato

ening, all'identificazione, al trattamento e al sostegno familiare per i bambini con PCI i cui esiti possono essere influenzati dai determinanti sociali della salute.

L'approccio più adatto per la "cura" di questi pazienti è quello biopsicosociale dell' "International Classification of Functioning, Disability, and Health" (ICF), che descrive ed organizza le informazioni sulla base del funzionamento e della disabilità, riconoscendo l'interazione dinamica tra condizioni di salute, influenze ambientali, fattori personali e familiari [3]. Questo modello sposta l'attenzione dalle specifiche menomazioni alla persona nella sua totalità, alla promozione della funzione, della partecipazione alle attività e della qualità della vita. L'applicazione dell'ICF alle disabilità infantili è stata concettualizzata nelle 6 "parole - F": Function, Family, Fitness, Fun, Friends, and Future (funzionamento, famiglia, forma fisica, divertimento, amici e futuro) [4]. I pediatri devono incoraggiare i pazienti e le famiglie a partecipare ad attività sociali, ricreative e comunitarie basate sugli interessi del bambino e dell'adolescente e aiutare a individuare le opportunità per sport e attività ricreative adattive, quando indicato. L'obiettivo è promuovere benessere fisico, opportunità sociali, riduzione dei comportamenti problematici, sviluppo dell'indipendenza e del lavoro di squadra. Le linee guida AAP "Bright Futures Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents" forniscono agli operatori sanitari un background aggiornato e raccomandazioni in materia di promozione alla salute e prevenzione delle comorbidità [5]. Particolare attenzione deve essere posta a: vaccinazioni, sicurezza alla guida e veicoli adattati, controlli di vista ed udito, salute dentale, prevenzione delle patologie cardiovascolari, prevenzione del maltrattamento e dell'abbandono e temi di salute propri dell'adolescenza. Sistematizzare un programma di screening e controlli può essere uno strumento valido per non trascurare nessuna delle aree citate, che a causa di limiti personali, pregiudizi o semplicemente di attitudini culturali o di accettazione sociale potrebbero essere trascurate.

I bambini con disabilità e bisogni sanitari speciali presentano un rischio aumentato di abusi fisici, sessuali ed emotivi, e sono a maggiore rischio di abbandono da parte dei genitori. I pediatri, adeguatamente sensibilizzati, possono collaborare con gli operatori sanitari nella prevenzione e identificazione delle situazioni di abuso, nella rilevazione dei fattori di stress familiare e nella promozione del corretto invio ai servizi di supporto. Meritevoli

Tabella 2. Comorbidità nella PCI.

| Comorbidità | Cosa fare |
|--|--|
| Disabilità intellettiva: presente in circa il 50% dei casi; molti altri hanno un disturbo specifico dell'apprendimento. | → Non dare per scontato che sia presente un disturbo cognitivo sulla base della compromissione motoria |
| Difficoltà nella comunicazione, disturbi del linguaggio: dal 60% all'80% circa dei bambini e degli adolescenti con PCI ha difficoltà di comunicazione; circa il 25% dei casi non è verbale. | → Ricordare la possibilità di comunicazione aumentativa e alternativa |
| Disturbi del comportamento e salute mentale: disattenzione, iperattività e impulsività, comportamenti disturbanti, ansia e depressione; disturbi dell'immagine corporea in adolescenza. | → Valutare possibili condizioni mediche alla base di alterazioni comportamentali (stipsi, malattia da reflusso gastroesofageo, dolore dentale, otiti, sinusiti, dolore muscoloscheletrico, ecc.) → Considerare disagio fisico, carenza di sonno, stress da variazioni della routine giornaliera, frustrazione da impossibilità comunicative; → Supportare salute mentale e resilienza mediante attività ricreative e rapporto adeguato con i pari ("5 F-words") |
| Epilessia: presente nel 35-60% dei bambini e degli adolescenti. | → Considerato dai genitori uno degli aspetti più stressanti e impattanti sulla qualità di vita |
| Compromissioni sensoriale: cecità corticale e condizioni oftalmologiche (50-90% dei casi), sordità (4-13% dei casi). | → Attuare controlli regolari e gli interventi correttivi possibili per migliorare la qualità di vita sociale e non |
| Problemi respiratori: sono la principale causa di ospedalizzazione e morte e possono coinvolgere i vari livelli delle vie aeree, con anomalie di naso e orofaringe, problemi di deglutizione, inefficienza della tosse, ipoventilazione, ipertensione polmonare; problemi respiratori legati al sonno per anomalie del drive respiratorio centrale o apnee ostruttive. | → Immunizzare contro le malattie respiratorie prevenibili (vaccino contro pertosse, pneumococco, COVID-19, influenza) → Screening e prevenzione dell'aspirazione: evitare il fumo, adeguata salute orale, adeguare consistenza e dimensione del bolo alimentare, training masticatorio, ridurre la scialorrea (ottimizzare la postura, terapie oromotorie, strategie comportamentali, farmaci anticolinergici, tossina botulinica, scialectomia), ridurre il RGE, igiene della tracheostomia → Screening per disturbi respiratori del sonno → Ottimizzazione della clearance delle vie respiratorie: fisioterapia respiratoria, oscillazione ad alta frequenza, macchina della tosse → Ventilazione meccanica invasiva e non invasiva. |
| Disturbi del sonno (addormentamento e mantenimento): presenti nel 20-40% dei casi, hanno importanti ricadute sul funzionamento diurno e qualità di vita del pz e del caregiver, associati a dolore, crisi epilettiche, alterazioni del ritmo sonno-veglia, malattia da RGE, stipsi, scialorrea. | → Ottimizzare la gestione delle comorbidità mediche; → Educare alla corretta igiene del sonno, strategie comportamentali; → Considerare melatonina. |
| Problematiche nutritive e gastrointestinali: disfagia, disturbi del feeding, iperscialorrea, reflusso gastroesofageo, stipsi. 1 paziente su 15 si nutre tramite nutrizione artificiale. | → Valutare l'adeguatezza della crescita e dello stato nutrizionale con le apposite curve di crescita ed esami ematici annuali comprensivi di dosaggio di ferro, vitamina D, fosforo, calcio → Avvalersi di consulenze di dietisti con competenze specifiche → Nutrizione artificiale: sondino nasogastrico, gastrostomia, gastrodigiunostomia → Trattare la singola comorbidità |
| Problematiche genito-urinarie: incontinenza urinaria nel 25-40% dei casi, legata soprattutto a disabilità cognitive e motorie, ma anche a problemi di svuotamento e vescica neurologica. Meno frequenti problemi delle vie urinarie superiori, che si manifestano con IVU febbrili, ritenzione urinaria e sintomi di dissinergia detrusore-sfintere. | → Garantire accessibilità ai servizi igienici: ausili specifici, personale formato; → Vescica neurologica: trattamenti conservativi, studio urodinamico, terapia anticolinergica, cateterizzazione intermittente |
| Salute delle ossa: fratture nel 6-12% dei pazienti, che sono poi maggiormente soggetti a deficit di consolidazione, pseudoartrosi, complicanze chirurgiche, perdita funzionale definitiva. Osteoporosi a eziologia multifattoriale. | → Adeguato introito di calcio e vitamina D → Densitometria ossea → Attività funzionali di carico, l'uso di stabilizzatore per statica, camminata supportata su tapis roulant, cyclette |
| Gestione del tono muscolare, complicanze ortopediche: il quadro può modificarsi nel tempo (da ipo- a iper-tonia e viceversa) nonostante la staticità della patologia di base. Le problematiche muscoloscheletriche (contratture articolari, scoliosi e displasia dell'anca) sono le principali morbilità nei pazienti con PCI e possono comportare dolore, perdita funzionale, ulcere da pressione, problemi cardiopolmonari. | → Fisioterapia e terapia occupazionale → Gestione della spasticità con l'uso di tossina botulinica, rizotomia dorsale selettiva, pompa al baclofen → Sorveglianza delle articolazioni e della funzionalità dei distretti corporei, intervento con ortesi e ausili → Chirurgia ortopedica, chirurgia funzionale, neurochirurgia → ATTENZIONE: non assumere che nuovi sintomi o declini funzionali siano a priori correlati alla PCI sottostante e valutare possibili interventi (cambiamenti nell'andatura, nel dolore o nella postura possono essere risultato di contratture in peggioramento, tono scarsamente controllato o deformità ortopediche progressive, ecc) |
| Dolore, può essere presente nel 75% dei pazienti, è difficilmente valutabile. Molto invalidante. Di origine somatica (muscoloscheletrico, gastrointestinale, nefrolitiasi, cefalea, odontalgia, fratture occulte) o dolore neuropatico centrale. | → Indagarne la presenza attivamente, di routine → Nessuna scala di valutazione validata per bambini con PCI → Può essere espresso come alterazione comportamentale → Considerare terapie farmacologiche e non |

di adeguata attenzione sono anche i temi legati all'adolescenza: preparazione alla pubertà, ciclo mestruale, relazioni sessuali sane e sicure, uso di sostanze e problemi di salute mentale devono far parte dell'assistenza sanitaria primaria per tutti i giovani, inclusi quelli con PCI, con un approccio individualizzato e orientato alle capacità del paziente. In Italia è attivo un dibattito sul tema dell'assistenza alla sessualità a persone con disabilità, promossa come massima espressione del "diritto alla salute e al benessere psicofisico e sessuale" sancito dalla Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS). La proposta di istituire la figura professionale dell'O.E.A.S, Operatore all'Emotività, all'Affettività, alla Sessualità delle persone con disabilità, ha lo scopo di affrontare lo stereotipo che vede le persone con difficoltà e disabilità non idonee a vivere e sperimentare la loro sessualità [6].

Adolescenza e transizione all'età adulta

I temi dell'adolescenza, del passaggio alla maggiore età e della transizione dall'assistenza sanitaria pediatrica a quella per adulti sono di elevato interesse socio-assistenziale e costituiscono un punto critico per i pazienti e per le loro famiglie [7]. Questo processo dovrebbe essere implementato e strutturato con una pianificazione che inizi in anticipo già dai 12-14 anni, in quanto la tarda adolescenza e la prima età adulta sono periodi vulnerabili, in cui un passaggio di consegne non adeguato alla medicina dell'adulto comporta un aumentato rischio di morbilità, complicazioni mediche, visite non necessarie al pronto soccorso, ricoveri e procedure invasive (Tabella 3).

Conclusioni

Questo articolo è di estremo interesse per i professionisti che affrontano la presa in carico del paziente con patologia cronica e bisogni assistenziali elevati. Una maggiore dimestichezza con questi temi da parte dei clinici consentirebbe infatti la realizzazione della "Medical Home" citata nel titolo, cioè un luogo funzionale di cura nel quale accogliere la possibile complessità di questi pazienti, con un approccio multi- e inter-disciplinare che ponga le esigenze specifiche del paziente e del nucleo familiare al centro del percorso di cura ("Patient and Family-centered Medical Home").

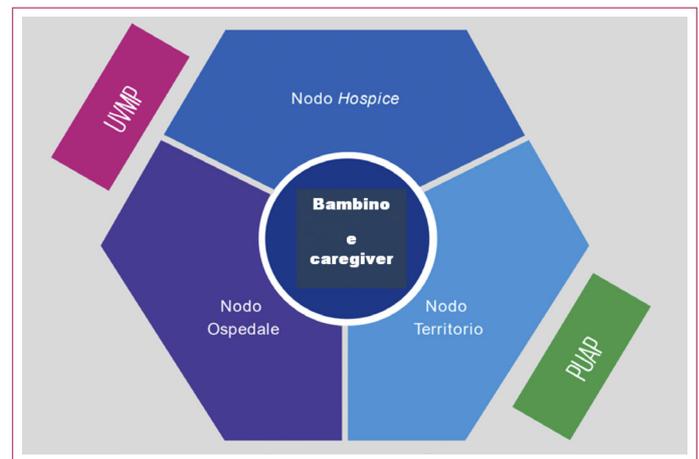
La realizzazione di quanto proposto dagli autori segue perfettamente i principi delle Cure Palliative Pediatriche (CPP), definite dall'OMS come l'attiva presa in carico "globale" di corpo, mente e spirito del bambino e della sua famiglia, con l'obiettivo di identificare tutti i loro bisogni ed elaborare le risposte più adeguate a garantire la migliore qualità di vita possibile. Le CPP iniziano al momento della diagnosi di malattia inguaribile e complessa, accompagnando il bambino e la famiglia durante tutto il decorso fino all'exitus. Sono un diritto dei bambini, sancito dalla Legge n. 38 del 15 marzo 2010: "Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore".

In Italia, la declinazione di questo paradigma a livello territoriale è molto disomogenea, con realtà locali che si organizzano diversamente e più o meno efficacemente a seconda delle risorse disponibili. In Emilia Romagna nel 2019 è stata istituita la Rete regionale delle CPP - costituita da tre nodi (Ospedale, Territorio, Hospice pediatrico) e due strutture funzionali, l'Unità di Valutazione Multidimensionale Pediatrica, che fornisce una valutazione clinica e socio-sanitaria integrata del bambino, e il Punto Unico di Accesso Pediatrico, che svolge la sua attività a livello territoriale e ha il compito di gestire e favorire l'accesso ai servizi

Tabella 3. Specificità dell'adolescenza e della transizione all'età adulta.

- Monitorare la capacità decisionale del paziente e coinvolgere il paziente cognitivamente competente.
- Valutare l'opportunità di supporti legali da prevedere porre in essere ai 18 anni.
- Aiutare nella scelta del nuovo medico.
- Pianificare il passaggio di consegne (informazioni mediche, legali e psicosociali).
- Redigere una relazione clinica con il contributo di paziente, famiglia/tutori, specialisti, esaustiva su:
 - livello di funzionamento del paziente;
 - problemi medici attuali e passati;
 - interventi per la gestione del tono muscolare;
 - storia degli interventi chirurgici;
 - storia farmacologica;
 - complicazioni da farmaci o procedure;
 - descrizione del dolore: livello, localizzazione, terapie efficaci e non
 - comorbilità mediche;
 - informazioni sull'uso di attrezzature adattive e tecnologie assistive.

Figura 1. Nodi e strutture di una rete di cure palliative pediatriche (rif. 8).



necessari al bambino e alla famiglia (Figura 1) [8].

Nella nostra esperienza, si è concretizzata la costituzione di un Ambulatorio e di un Percorso per il Bambino con patologia ad Alta Complessità assistenziale (BAC), proprio con la funzione di assistenza integrata e olistica tracciata dal concetto di "Patient and Family-centered Medical Home". Quanto emerge, dopo due anni di attività, è un'effettiva realizzazione dell'integrazione tra ospedale, servizi territoriali e setting domiciliare, con risvolti positivi sullo snellimento di alcuni percorsi sanitari e, dato non indifferente, miglioramento della soddisfazione anche da parte dei professionisti sanitari, soprattutto per quanto riguarda gli operatori più prossimi ai bambini e alle famiglie.

Per concludere, un aneddoto per riflettere su quanto la saggezza dei bambini sia innata, spontanea e d'ispirazione: indagando lo stato di salute di una bambina di 9 anni con patologia mitocondriale, chiacchierando con lei, è stata "interrogata" su quali fossero le sue funzioni vitali primarie, e al terzo posto, dopo mangiare e bere, ha enunciato trionfante "DIVERTIRSI!". A conferma che le linee guida e i modelli di azione descritti fotografano le effettive esigenze e la vita reale di questi pazienti e delle loro famiglie.

1. Noritz G, Davidson L., Steingass, K., Executive Summary: Providing a Primary Care Medical Home for Children and Youth

- With Cerebral Palsy.” *Pediatrics* 2022;150.6 e2022060056.
2. AACPDM Early Detection of Cerebral Palsy Care Pathway Team. Early detection of cerebral palsy. Care Pathway. May 2020.
 3. The World Health Organization International Classification of Functioning, Disability and Health. Reproduced from World Health Organization. Towards a common language for functioning, disability and health. In: International Classification of Functioning, Disability and Health. Geneva, Switzerland: Copyright World Health Organization. 2002:9.
 4. Rosenbaum P, Gorter JW. The ‘F-words’ in childhood disability: I swear this is how we should think! *Child Care Health Dev.* 2012;38(4):457–463.
 5. Hagan JF, Shaw JS, Duncan P, eds. Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents, 4th ed. Itasca, IL: AAP 2017
 6. Melio I. www.consiglio.regione.toscana.it/upload/crt/interrogazioni/11/MOZ1089.pdf
 7. White PH, Cooley WC; TRANSITIONS CLINICAL REPORT AUTHORIZING GROUP; AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS; AMERICAN ACADEMY OF FAMILY PHYSICIANS; AMERICAN COLLEGE OF PHYSICIANS. Supporting the Health Care Transition From Adolescence to Adulthood in the Medical Home. *Pediatrics.* 2018 Nov;142(5):e20182587. doi: 10.1542/peds.2018-2587. Erratum in: *Pediatrics.* 2019 Feb;143(2).
 8. <https://bur.regione.emilia-romagna.it/bur/area-bollettini/bollettini-in-lavorazione/n-191-del-13-06-2019-parte-seconda.2019-06-13.8757953956/provvedimenti-in-ordine-alla-definizione-dellassetto-della-rete-delle-cure-palliative-pediatriche-dellemilia-romagna-in-attuazione-della-l-n-38-2010/allegato-dgr-rete-cure-palliat.2019-06-13.1560412904>